

# OMFALOSEL VAKASININ ÜÇ BOYUTLU ULTRASONOGRAFİ İLE GÖRÜNTÜLENMESİ

Vural DAĞLI, Barış MULAYIM

Başkent Üniversitesi, Alanya Hastanesi, Kadın Hastalıkları ve Doğum Bölümü, Alanya

## ÖZET

*Fetal omfalosel, barsakların ve/veya karaciğerin karın ön duvarı orta hattan dışarıya fıtklaşmasıdır. Kromozom anomalileri ve eşlik eden organ anomalileri ile birlikte olabilir. İki boyutlu ultrasonografi temel tanı yöntemidir. Üç boyutlu ultrasonografi anomali görüntüsünü netleştirip, görsel olarak tanıyı güçlendirebilir.*

*Bu yayında, ultrasonografi ile prenatal tanı alan bir fetal omfalosel vakasını sunduk. Prenatal tanı için iki ve üç boyutlu ultrasonografinin tanıdaki rolleri tartışıldı*

**Anahtar kelimeler:** omfalosel, üç boyutlu ultrasonografi

## SUMMARY

### Diagnosis of an Omphalocele with 3 Dimension Ultrasound

*Fetal omphalocele is a congenital defect of the abdominal wall that allows some of the abdominal organs to protrude through it. It might be associated with chromosomal abnormalities and fetal anomalies. Two dimension (2D) ultrasound is the main diagnosis method. 3D ultrasound can make the diagnosis easier. In this case report we present an omphalocele diagnosed with ultrasound prenatally. We discuss the role of 2D and 3D ultrasound while diagnosing omphalocele prenatally.*

**Key words:** Omphalocele, 3D ultrasound

## GİRİŞ

Omfalosel, barsakların ve/veya karaciğerin umbilikal kordon içerisine fıtklaştığı karın ön duvar defektidir. Evisere olmuş organların periton ve amniyondan oluşmuş membranla çevrelenmesi gastroşizisten ayırır. Literatürde omfaloselin doğum insidansı 10000 canlı doğumda 0.8-3.9'dur<sup>(1,2,3)</sup>. Omfalosel olgularının %45'i ek anomaliler, %35'i ise kromozom anomalileri ile birlikte dir<sup>(4,5)</sup>. Becwith-Wiedemann Sendromu gibi sendromlarla birlikte olabilir. 11-14 haftalık gebeliklerde asosiyte anomali ve kromozom bozukluğu prevalansı 1:1000'dir. Omfalosel ile birlikte görülen kromozomal anomaliler en sık trisomi 18 ve 13'dür<sup>(6,7)</sup>.

Omfaloselde prognoz genellikle ek malformasyonlara bağlıdır. İzole olgularda %90'lara varan survey bildirmiş tir<sup>(7,8,9)</sup>. Ultrasonografi teknolojisinin gelişmesiyle birlikte fetal anomaliler daha erken ve ayrıntılı olarak tanınabilir<sup>(10)</sup>. Erken tanı ile gebelere ayrıntılı danışma ve daha erken karar verme şansı sunulabilir. Karın ön duvar defektlerinde konvansiyonel iki boyutlu ultrasonografi (2BUSG) temel tanı yöntemidir<sup>(11)</sup>. Ancak üç boyutlu ultrasonografi (3BUSG) fetal anomalilerin erken tanısında çok gerekli bir yöntem olmasa da karın ön duvar defektlerinde daha kesin ve güvenilir tanı konmasına yardımcı olabilir; örneğin omfaloseli aileye anlaşılır ve algılanabilecek şekilde göstermemizi sağlar<sup>(12,13,14)</sup>. Bu

yazımızda 14 haftalık bir fetal omfalosel olgusunun 3BUSG ile deđerlendirilmesini bildiriyoruz.

### OLGU SUNUMU

37 yařında, Gravida 3, Para 1, Abortus 1, yařayan 1, (preterm sezeryan ile dođum ), akraba evliliđi ve ilaç kullanım öyküsü olmayan, hasta antenatal takip için kliniđimize bařvurdu. Muayenesi ve rutin tetkikleri yapılan hastanın 2BUSGsinde 8 haftalık gebeliđi tesbit edilip 4 hafta sonra tekrar kontrole çağrıldı. 14 hafta 5 günlük iken kontrole gelen hastanın detaylı 2BUSGsinde karın ön duvar orta hatta, küçük, yuvarlak, dıřa herniye, omfalosel tanısı alan 14 haftalık, canlı fetüs tesbit edildi. Ek yapısal anomali izlenmedi. Tanıyı güçlendirmek, olguyu daha seçici görüntüleme ve hastayı daha kapsamlı bilgilendirme için 3BUSG yapıldı. 3BUSGsinde membranla kaplı omfalosele ait kitle rahatlıkla izlendi ve resimleri çekildi (Resim1 a,b.), genetik konsültasyon yapıldı ve amniosentez önerildi. 2 hafta sonra amniosentez uygulandı. Karyotip sonucu trisomi 13 gelmesi üzerine aile terminasyon isteđinde bulundu. Terapotik gebelik terminasyonu için vaginal misoprostol kullanıldı.



Resim 1 a,b: Omfalosel olgusunun 2 ve 3 boyutlu ultrasonografi görüntüleri.

### TARTIřMA

Fetal omfalosel batın içi organların karın ön duvar orta hattan umbilikal kord içerisine fitikleřmasıdır. Evisere olmuş organlar periton ve amniyondan oluşmuş bir zarla kaplıdır. Bu zar gastrořizisten ayrımı sağlar. Fetal omfaloselin doğumdaki insidansı 10,000 canlı doğumda 0.8-3.9'dur. Olguların %45'i ek anomaliler %35'i kromozomal anomaliler ile birlikte. En sık kromozomal anomali trisomi 18'dir. Olgumuzda trisomi 13 saptanmıştır. Omfaloselde prognoz genellikle ek malformasyonlara bađlıdır. İzole olgularda survey oldukça yüksektir.

Brantberg ve arkadaşlarının 90 vakalık omfalosel serisinde olgular abdominal duvardaki yerleşime göre epigastrik, santral ve hipogastrik olarak sınıflanmıştır. Santral omfalosel olgularında %69, epigastrik olgularda %12.5 anormal karyotip tesbit edilmiş. Genel olarak tüm seride %49 anormal karyotip saptanmış. En sık trizomi 18 bildirilmiştir. Sadece barsakların herniye olduğu vakalarda daha fazla oranda karyotip anormalliđi saptanmış. Santral omfaloselde %89, epigastrik omfaloselde %71 ek anomaliler saptamışlar. Bu seride izole omfalosel %11'di ve bu olgularında %90'lara varan survey saptanmış. Tüm olguların ise %9'u doğum sonrası yaşamlarını sağlıklı olarak sürdürmüşler<sup>(15)</sup>. Literatüre, ultrasonografi ile ilk omfalosel vakası 1978'de Roberts tarafından bildirilmiş<sup>(16)</sup>. 2BUSG ile batın ön duvar defektleri taranmasında sensitivite %80'dir<sup>(11)</sup>. 2BUSG omfalosel tanısında esas yöntemdir. 2BUSG karın ön duvar defektlerinin prenatal tanısında halen esas yöntem olmakla birlikte 3BUSG ile anomaliler daha kapsamlı ve detaylı görüntüler elde edilebilir<sup>(17)</sup>. 3BUSG'de surface mod kullanılarak multiplanar görüntüler oluşturulur. 3BUSG'nin fetal anomalilerin prenatal tanısını arttırdığı birçok olgu sunumlarında bildirilmiştir<sup>(13,14,18)</sup>. Fetal görüntüleme 3BUSG en hızlı gelişen teknolojidir. Son yıllarda teknolojiye ilerlemeler 3BUSG ile görüntü alınması ve görüntü kalitesi çok geliştirilmiştir. Surface mod kullanımı ile genetik hastalıklar ve anomaliler rahatlıkla görüntülenebilmektedir. Fakat 3BUSG'nin kullanımı bazı tartışmaları da beraberinde getirmiştir. Bu tartışmalar; bu tekniğin prenatal tanıda kullanılıp kullanılmaması, eğlence-gösteri amaçlı kullanımı, reklam-ticari kullanımı, anne-babayı bebeklerine daha erken bağlaması ( parental bonding ) ve diđer tıbbi amaçlardır. Uterus içindeki fetüsün hareket halinde

çekilen 3B resminin elde edilmesi bu tekniğin bir araçtan ziyade bir oyuncak gibi algılanmasına neden olabilmektedir<sup>(19,20,21)</sup>. 3BUSG ile elde edilen görüntü prenatal değerlendirmede özellikle gebe ve aile için oldukça kolay bir yöntem olarak görülmektedir. Ebeveynler omfalosel, yarık dudak gibi anomalileri rahatlıkla görebilirler. Bazı yayınlarda 3B görüntüleme ile annenin bebeğine daha fazla bağlanacağı yazılmışsa da diğer yayınlarda emosyonel bağlılıkta 2B ve 3BUSG arasında fark olmadığını gösteren araştırmalar da vardır. <sup>(22,23)</sup>. 3BUSG tekniği sıklıkla ticari amaçlar doğrultusunda, hasta müşteri gibi görülerek amaç dışı kullanılabilir. 3BUSG bir eğlence aracı olarak görülebilmektedir. Aileler bu tarz ticari yaklaşımlara sıcak bakıp ek ödeme yapmayı kabul edebilmektedirler. Bu tarz kullanım kesinlikle önerilmemektedir. Benacerraf ve arkadaşlarına göre normal gebelik takibinde hastaya fetüsün birkaç fotoğrafı veya kısa bir video görüntüsü verilebilir<sup>(24)</sup>. Bu yaklaşımı çoğu hekimin yaptığını söylemiştir. Ancak, ultrasonografinin sadece fetal fotoğraf ve video çekim amaçlı olarak kullanımını tasvip etmediğini de belirtmiştir. 3BUSG'de fetal anomali tanısında fetüs yüzeyi surface mod ile taranarak cilt devamlılığı gösterilir. Fakat fetüsün viseral organları surface mode ile gösterilemez. Matris transdüserlerin üretimi ile gerçek zamanlı 3B görüntüler özellikle fetal kardiolojide de kullanılmaktadır. Kardiak değerlendirmede STIC (spatial and temporal image correlation) ile oldukça güvenilir ve kıyaslanabilir 3B görüntüler oluşmaktadır<sup>(25)</sup>. Halen 3BUSG ile en sık surface mod kullanarak fetal yüzey taranmaktadır. 1990'ların ortalarında geliştirilen bu teknik yarık dudak, kol-bacak anomalileri ve karın ön duvar defektleri gibi yüzeysel anomalilerin prenatal tanısında öncelikli olarak kullanılmaktadır. Son yıllarda 3BUSG'nin yaygın kullanımı ile tüm fetal yapısal anomaliler ve genetik sendromlar değerlendirilmektedir. Sonuç olarak 2BUSG omfalosel tanısında esas yöntemdir<sup>(11)</sup>. Ancak 3BUSG daha sık olarak kullanıma girmesi ile fetal anomalide tanı oranları artırılabilir ve daha seçici görüntüleme yapılabilir<sup>(12,13,14)</sup>. Aileler 3BUSG görüntüleme ile fetal anomalileri daha iyi ve kolay anlayıp, algılayabilirler. 3BUSG normal vakalarda aileyi bebeğin fotoğraflanabilmesi açısından oldukça sevindirmesi yanında, fetal anomalilerin anlatımında ve algılanmasında da faydalı bir görüntüleme tekniğidir.

## KAYNAKLAR

1. Baird PA, Mc Donald EC. An epidemiologic study of congenital malformations of anterior abdominal wall in more than half a million consecutive live births. *Am J Hum Genet* 1981;33:470-8.
2. Stoll C. Risk factors in congenital abdominal wall defects (omphalocele and gastroschisis): a study in a series of 265,858 consecutive births. *Ann Genet* 2001;44:201-8.
3. Barisic I, Clementi M, Hausler M, et al. Evaluation of prenatal ultrasound diagnosis of fetal abdominal wall defects by 19 european registries. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2001;18:309-16.
4. Nicolaides KH, Snijders R, Cheng HH. Fetal gastrointestinal and abdominal wall defects: associated malformations and chromosomal abnormalities. *Fetal Diagn Ther* 1992;7:102-15.
5. Snijders RJM, Nicolaides KJ. Ultrasound markers for chromosomal defects. In: Nicolaides KH, ed. *Frontiers in Fetal Medicine Series*. London: Parthenon, 1996;21-55.
6. Snijders RJ, Sebire NJ, Souka A, Santiago C, Nicolaides KH. Fetal exomphalos and chromosomal defects: relationship to maternal age and gestation. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1995;6:250-5.
7. Calzolari E, Bianchi F, Dolc F, Milan M. Omphalocele and gastroschisis in Europe: a survey of 3 million births 1980-1990. EUROCAT Working Group. *Am J Med Genet* 1995;58:187-94.
8. Rankin J, Dillon E, Wright C. Congenital anterior abdominal wall defects in the North of England, 1986-1996: occurrence and outcome. *Prenat Diagn* 1999;19:662-8.
9. Blazer S, Zimmer E, Gover A, Brohnstein M. Fetal omphalocele detected early in pregnancy. Associated anomalies and outcomes. *Radiology* 2004;232:191-5.
10. Merz E, Bahlmann F, Weber G. Volume (3D)-scanning in the evaluation of fetal malformations-a new dimension in prenatal diagnosis. *Ultrasound Obstet Gynecol* 1995;5:222-7.
11. Whittle MJ. Ultrasound screening for fetal anomalies in the UK. In: Cockburn F, ed. *Advances in Perinatal Medicine*. London: Parthenon, 1997;100-5.
12. Kuo HC, et al. The primary application of three dimensional ultrasonography in obstetrics. *Am J obstet Gynecol* 1992;166:880-6.
13. Chuang L, et al. Three-dimensional sonographic visualisation of a fetal omphalocele at 14 weeks of gestation. *Prenat Diagn* 2000;20:517-25.
14. Anandakumar C, et al. First-trimester prenatal diagnosis of omphalocele using three-dimensional ultrasonography. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2002;20:635-7.

15. Brantberg A, et al. Characteristics and outcome of 90 cases of fetal omphalocele. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2005;26(5): 527-37.
16. Roberts C. Intrauterin diagnosis of omphalocele. *Radiology* 1978;127:762.
17. Hosli I, Holzgreve W, Danzer E, Tercanli S. Two case reports of rare fetal tumors: an indication for surface rendering? *Ultrasound Obstet Gynecol* 2001;17:522-6.
18. Bega G, et al. Diagnosis of conjoined twins at 10 weeks using three-dimensional ultrasound: a case report. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2000;16:388-90.
19. Campbell S. 4D, or not 4D; that is the question. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2002;19:1-4.
20. Armour KL. Should three-dimensional fetal imaging be used for nondiagnostic portraits? *MCN Am J Matern Child Nurs* 2005; 30;9.
21. Mittermayer C, Lee A. Three-dimensional ultrasonographic imaging of cleft-lip: the winners are the parents. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2003;21:628-9.
22. Ji EK, et al. Effects of ultrasound on maternal-fetal bonding: a comparison of two- and three-dimensional imaging. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2005;25:473-7.
23. Rustico Ma, et al. Two-dimensional vs two- plus fourdimensional ultrasound in pregnancy and the effect on maternal emotional status: a randomized study. *Ultrasound Obstet Gynecol* 2005; 25:468-72.
24. Benacerraf BR. Three-dimensional fetal sonography: use and misuse. *J Ultrasound Med* 2002;21:1063-7.
25. Chaoui R, Hoffman J, Helling KS. Three-dimensional (3D) and 4D color doppler fetal echocardiography using spatio-temporal image correlation (STIC). *Ultrasound Obstet Gynecol* 2004; 23;535-45.